

**I geni che determinano il sesso di un individuo sono localizzati sui cromosomi sessuali.**

**Sesso omogametico: due cromosomi sessuali uguali**

**Sesso eterogametico: cromosomi diversi**

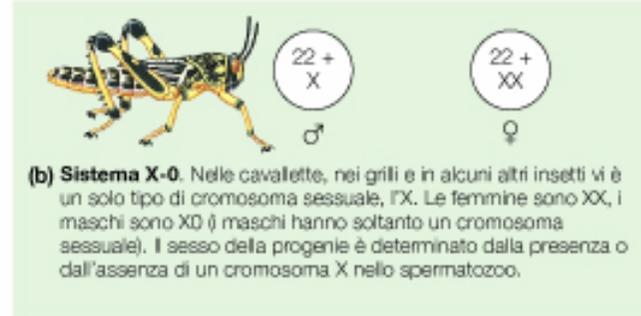
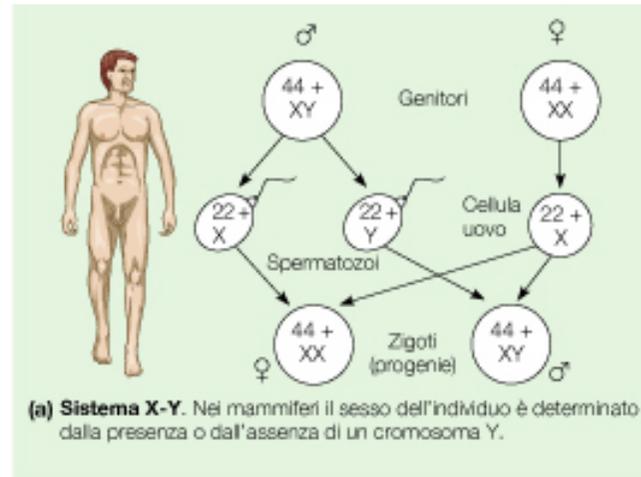
**Femmine: 2X**

**Maschi X e Y**

**Y porta quasi tutti i geni responsabili per la determinazione del sesso maschile: es. sviluppo del testicolo.**

**Sembra che lo spermatozoo che porta Y sia più “forte” di quello che porta X: vantaggio selettivo, più maschi che femmine.**

# Sistemi cromosomici della determinazione del sesso



## **Cromosomi sessuali:**

- **trasmettono i caratteri sessuali, ma **non** solo;**
- **soprattutto il cromosoma X contiene geni per molti caratteri diversi da quelli sessuali**

**Il termine carattere legato al sesso viene generalmente riferito ai geni presenti sul cromosoma X**

**I geni legati al cromosoma X (X-linked) sono ereditati in modo particolare, seguono la via di trasmissione del cromosoma X ma non sono di per sé legati al sesso dell'organismo.**

**Maschio eredita X dalla madre con i geni ad esso associati. Ogni allele presente su X del maschio sia dominante che Recessivo viene espresso, maschio è in emizigosi per ogni carattere su X.**

**$X^c$  allele recessivo,  $X^C$  allele dominante**

**Nella femmina devono esserci due alleli recessivi perché il fenotipo sia espresso, è portatrice, nel maschio ne basta uno.**

**I caratteri recessivi legati al X si esprimono più frequentemente nei maschi che nelle femmine.**

# La trasmissione dei caratteri recessivi legati al sesso

**(a)** Un padre provvisto del carattere in questione trasmetterà l'allele mutante a tutte le figlie, ma a nessuno dei maschi. Quando la madre è omozigote dominante, le figlie avranno fenotipo normale, ma saranno portatrici della mutazione.

**(b)** Una portatrice che si accoppia con un maschio dal fenotipo normale passerà la mutazione a metà dei figli maschi e a metà delle figlie femmine. I figli maschi che possiedono la mutazione saranno affetti dalla malattia. Le figlie che hanno ereditato la mutazione in una singola dose avranno fenotipo normale, ma saranno portatrici, come la madre.

**(c)** Se una portatrice si accoppia con un maschio affetto dalla malattia, vi è una probabilità del 50% che ciascuno dei figli erediti il carattere, indipendentemente dal sesso. Le figlie che non manifestano il carattere saranno portatrici, mentre i maschi sani non avranno nessuna copia dell'allele recessivo dannoso.

## **Caratteri legati al sesso:**

**colore dell'occhio nel moscerino della frutta:**

- **rosso: fenotipo selvatico o wild-type;**
- **bianco: fenotipo mutante**



## **Cariotipo del moscerino della frutta:**

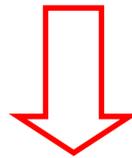
**3 coppie di autosomi;**

**1 coppia di cromosomi sessuali:**

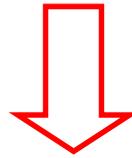
**•XX: femmina**

**•XY: maschio**

- Il gene responsabile del carattere “colore dell’occhio” è localizzato sul cromosoma X;
- non esiste nessun locus corrispondente sul cromosoma Y

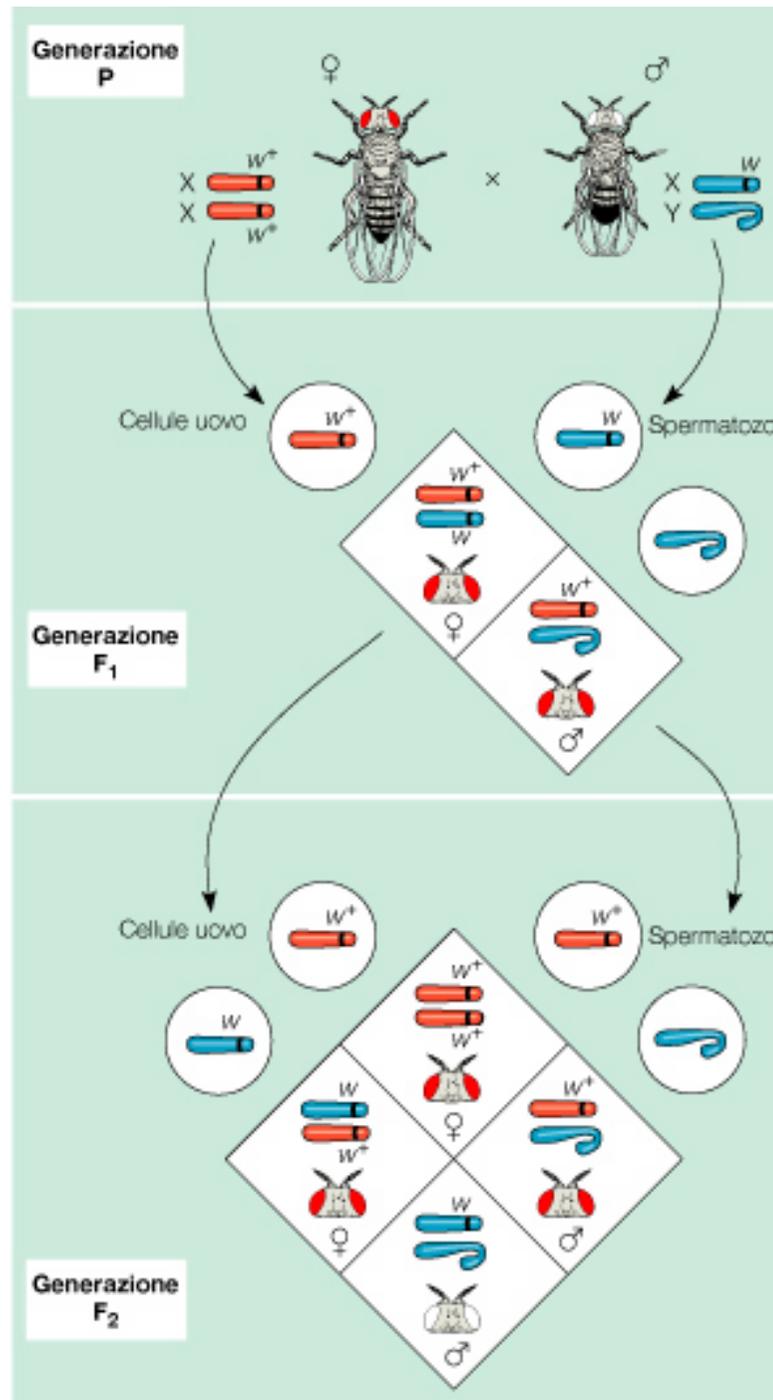


- Le femmine XX possiedono due alleli per il gene “colore dell’occhio”;
- I maschi XY ne possiedono solo una copia



- La femmina avrà occhi bianchi solo se eredita un allele recessivo da entrambi i genitori;
  - Nel maschio un solo allele recessivo conferisce il carattere “occhi bianchi”

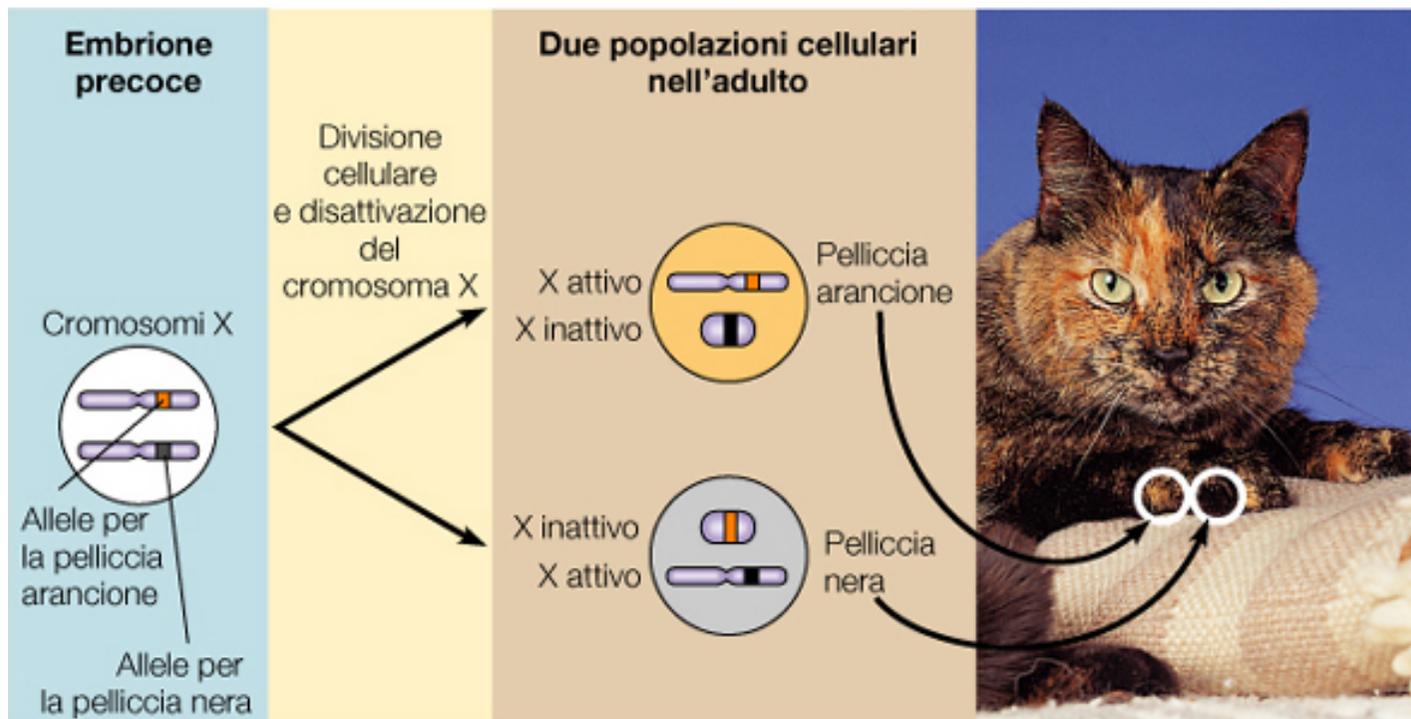
**Incrocio tra un maschio con occhi bianchi e una femmina con occhi rossi**



## **Meccanismo dell'inattivazione di un cromosoma X.**

**Ad es. il maschio di Drosophila incrementa il metabolismo del suo cromosoma X pareggiando i livelli.**

**Nei mammiferi meccanismo più sofisticato: uno dei due cromosomi X della femmina viene addensato fortemente a formare una struttura chiamata Corpo di Barr, risultando inattivo**



**La disattivazione del cromosoma X nelle femmine di gatto calicò**

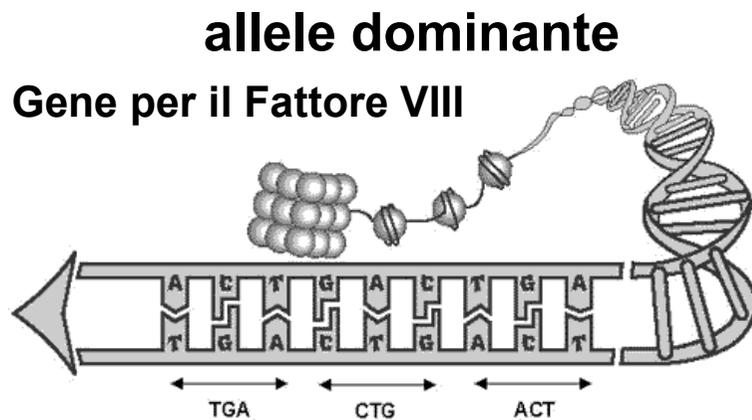
## **Caratteri umani legati al cromosoma X:**

- Daltonismo**
- Emofilia**
- Distrofia di Duchenne**

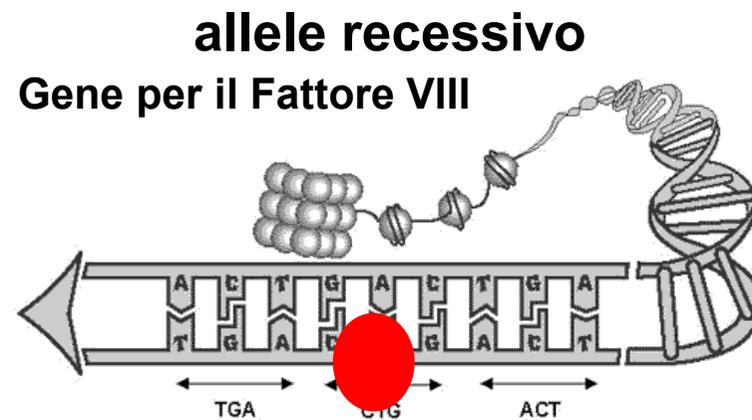
***L'emofilia è una malattia che determina un difetto nella coagulazione del sangue.***

***La coagulazione del sangue è un processo che richiede l'intervento di diverse proteine, tra cui una chiamata **FATTORE VIII**.***

***L'emofilia è causata da un allele recessivo che contiene un'informazione difettosa per il Fattore VIII***

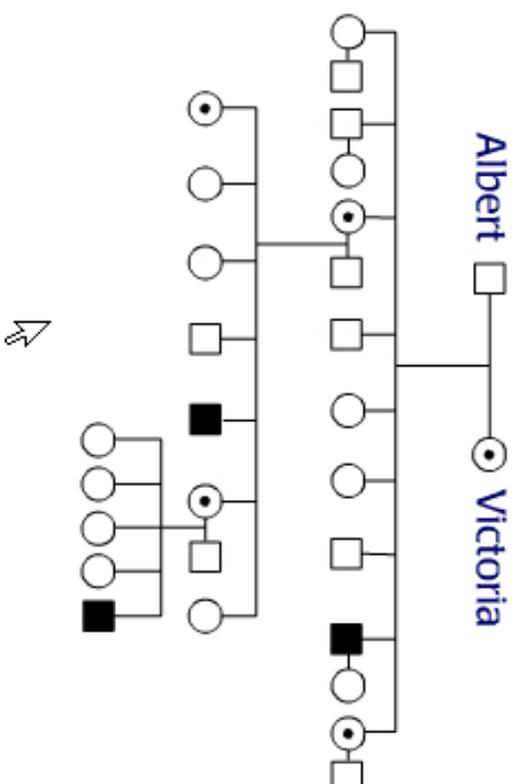


**Fattore VIII normale**

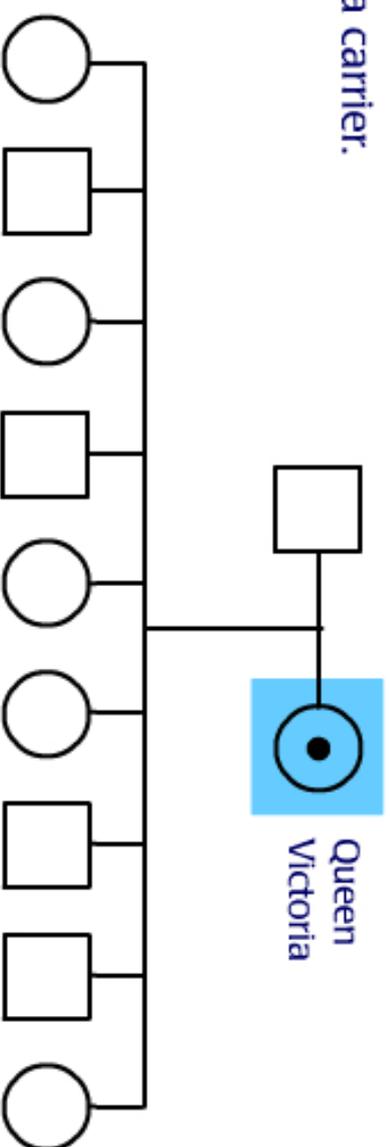


**Fattore VIII difettoso**

# Queen Victoria of England



I, Queen Victoria, was a hemophilia carrier.



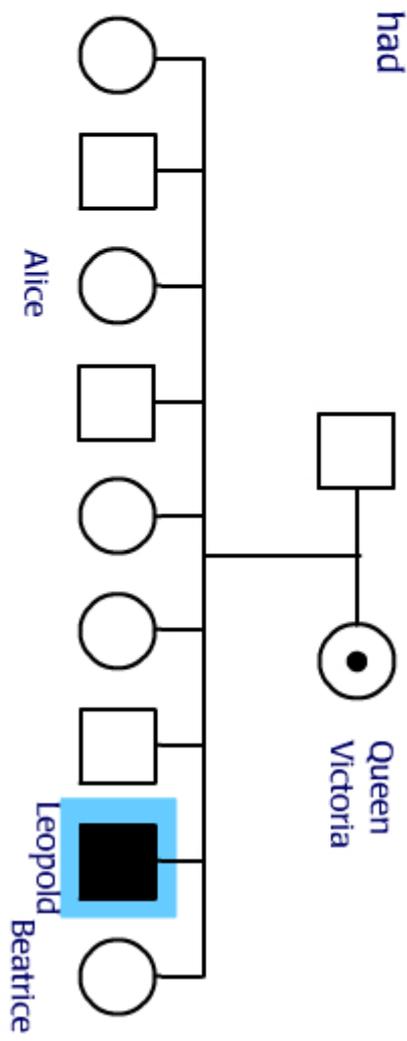
CARRIER FEMALE	
AFFECTED MALE	



Of our nine children, poor Leopold had hemophilia.

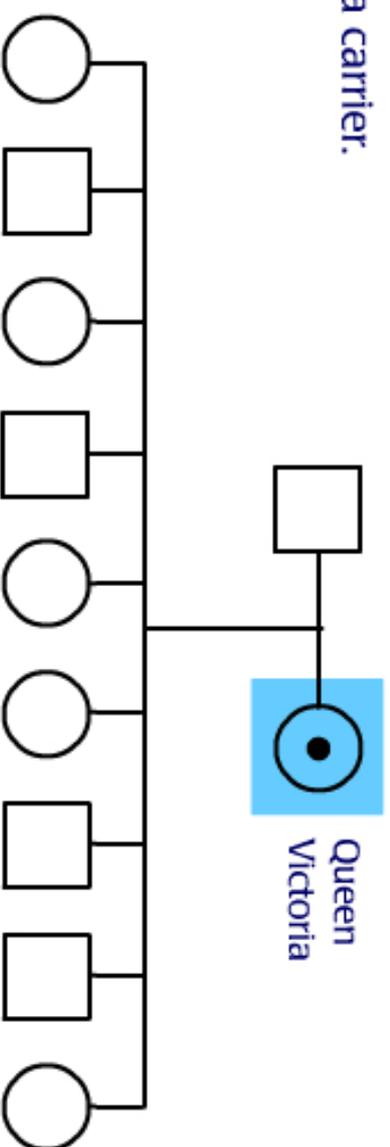


CARRIER FEMALE  
AFFECTED MALE

A legend box with a light blue background. It contains two symbols: a circle with a central dot representing a carrier female, and a solid black square representing an affected male.



I, Queen Victoria, was a hemophilia carrier.



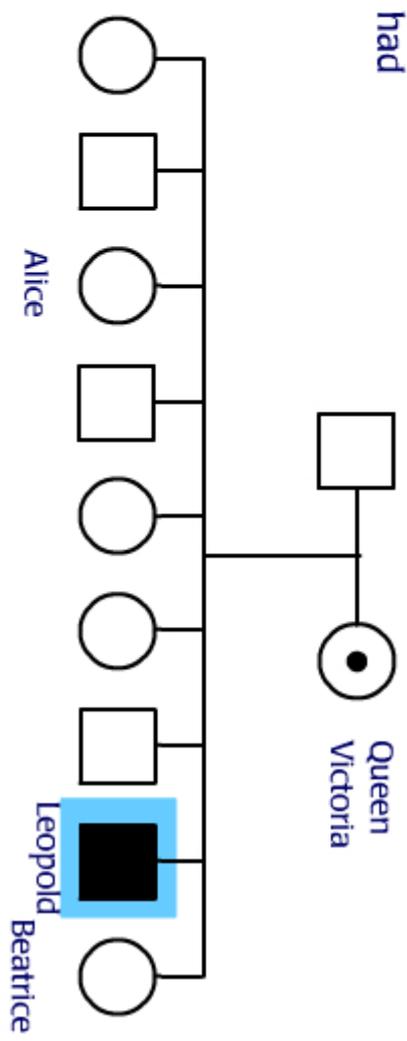
CARRIER FEMALE	
AFFECTED MALE	



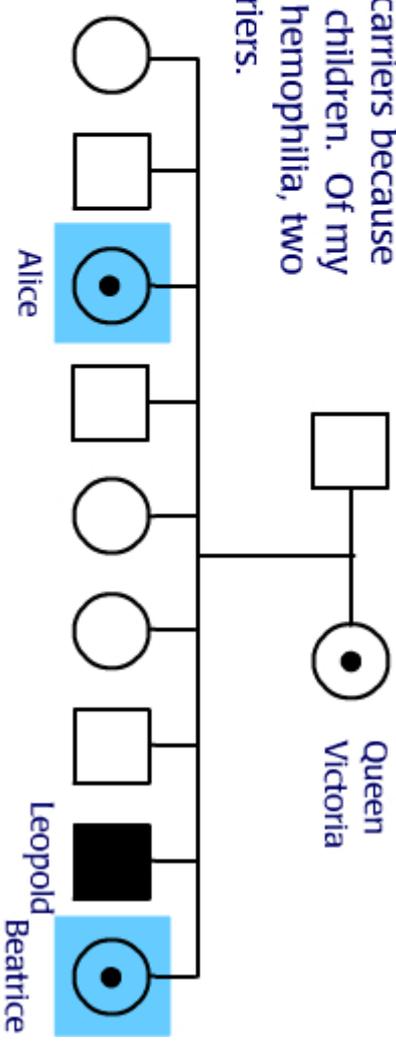
Of our nine children, poor Leopold had hemophilia.



CARRIER FEMALE  
AFFECTED MALE



We know Alice and Beatrice were carriers because hemophilia was seen in their male children. Of my grandchildren from Alice, one had hemophilia, two were unaffected and two were carriers.

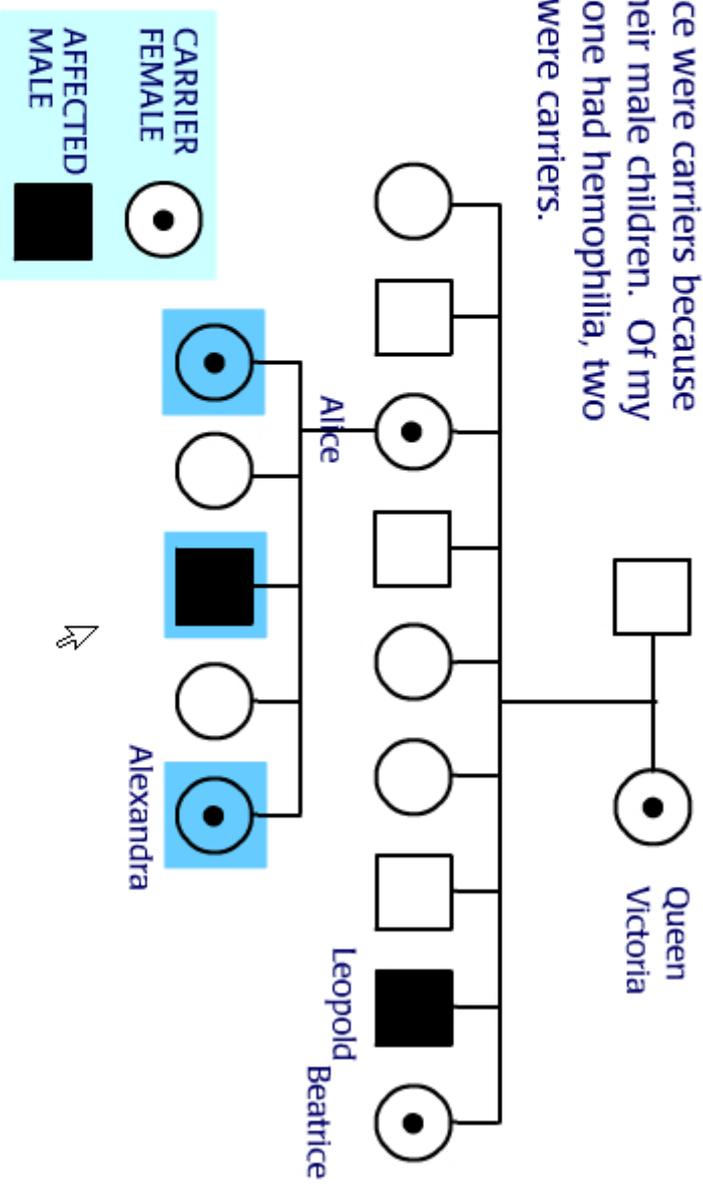


CARRIER FEMALE 

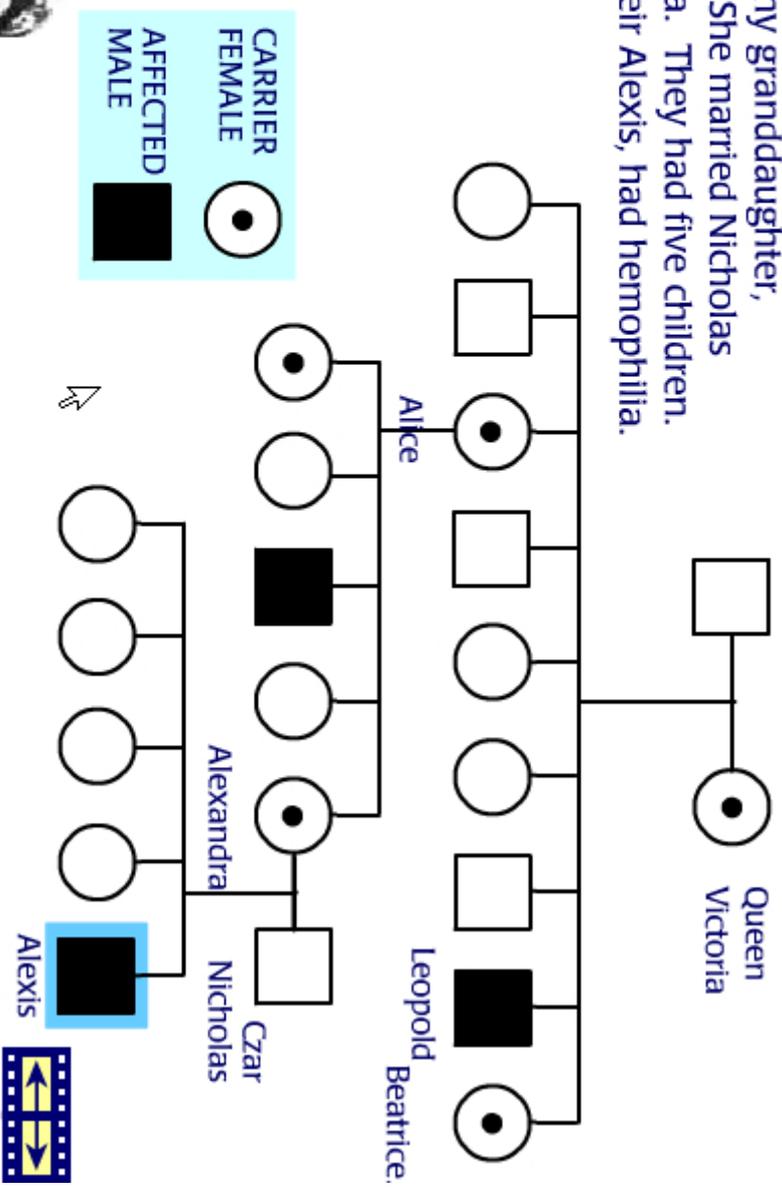
AFFECTED MALE 



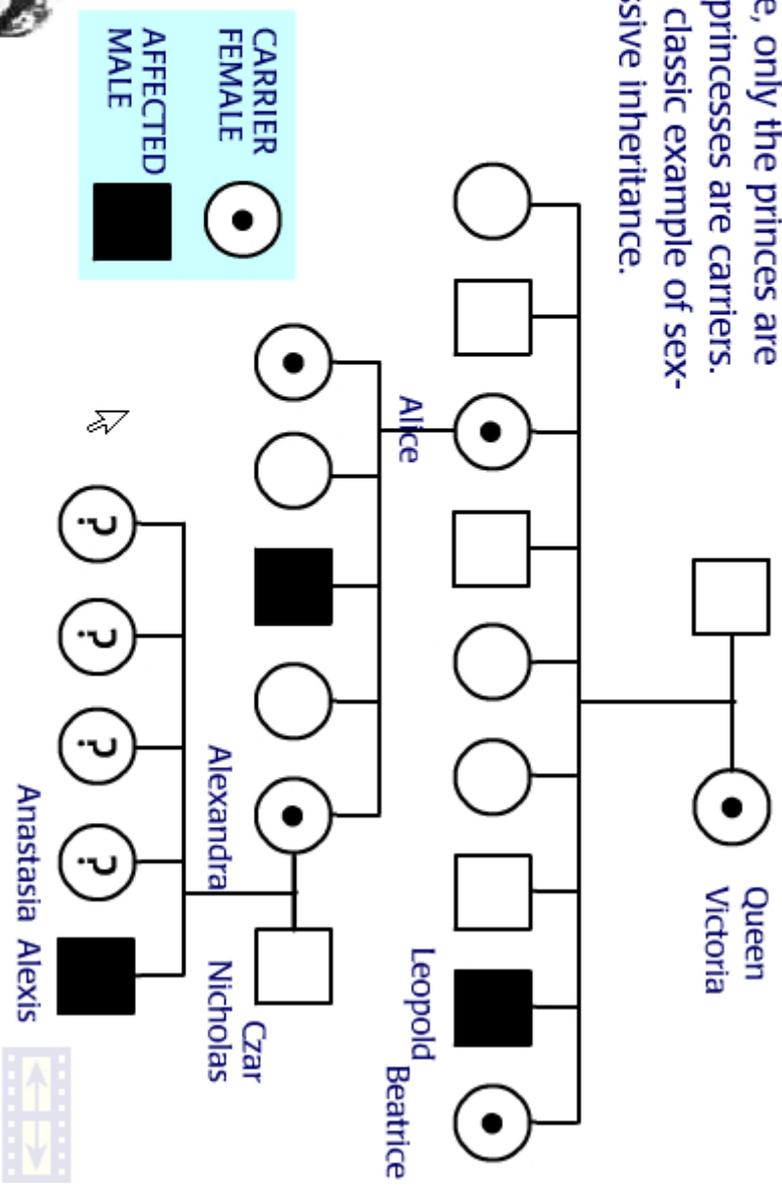
We know Alice and Beatrice were carriers because hemophilia was seen in their male children. Of my grandchildren from Alice, one had hemophilia, two were unaffected and two were carriers.



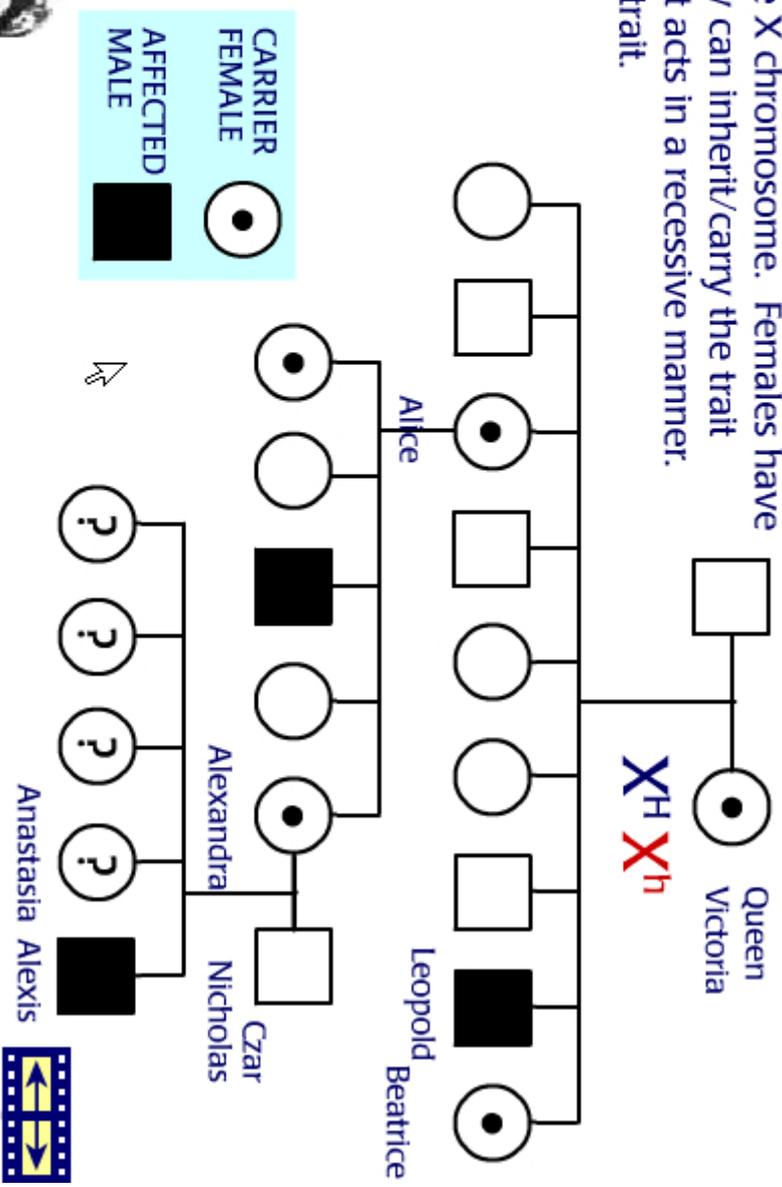
Twas most unfortunate, my granddaughter, Alexandra, was a carrier. She married Nicholas Romanov II, Czar of Russia. They had five children. My great grandson, the heir Alexis, had hemophilia.



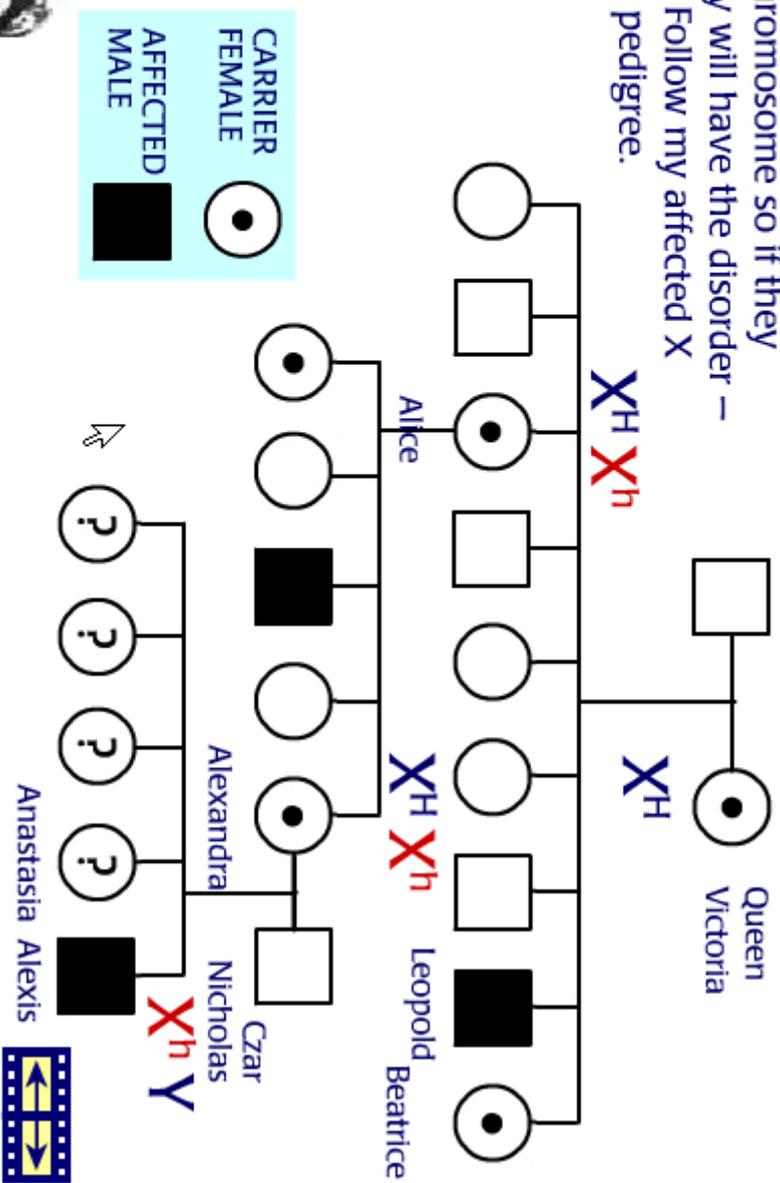
If you look at our pedigree, only the princes are affected and some of the princesses are carriers. This, we've been told, is a classic example of sex-linked or sex-linked recessive inheritance.



A sex-linked trait is on the X chromosome. Females have two X chromosomes; they can inherit/carry the trait without being affected if it acts in a recessive manner. Hemophilia is just such a trait.



Males only have one X chromosome so if they inherit the affected X, they will have the disorder – just like poor little Alexis. Follow my affected X chromosome through our pedigree.



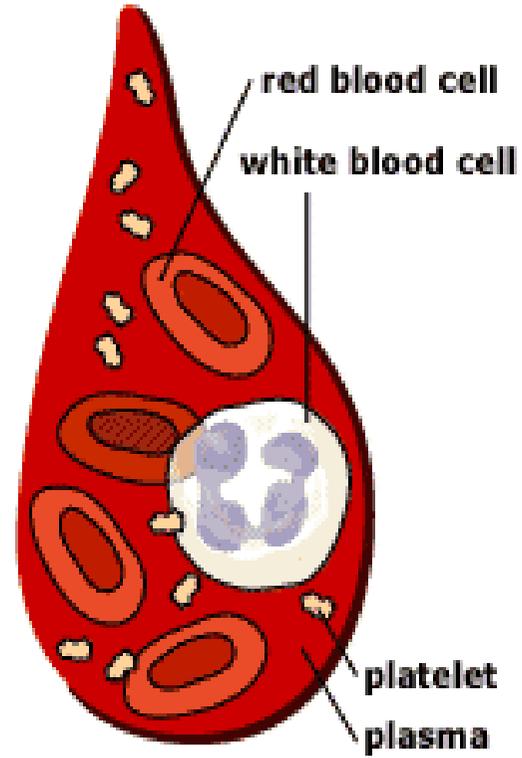
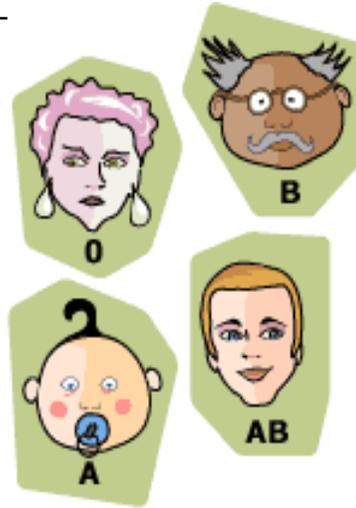
**Dominanza incompleta: un eterozigote manifesta un fenotipo intermedio rispetto a quello espresso dai genitori**

**Codominanza: l'eterozigote mostra il fenotipo di entrambi i genitori.**

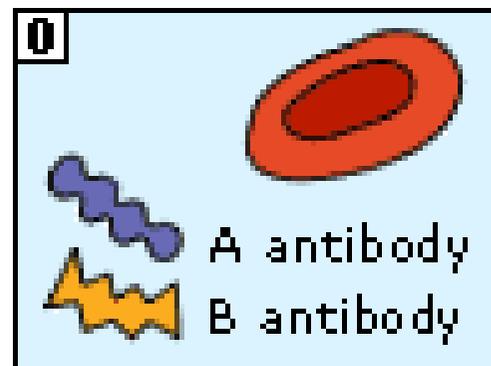
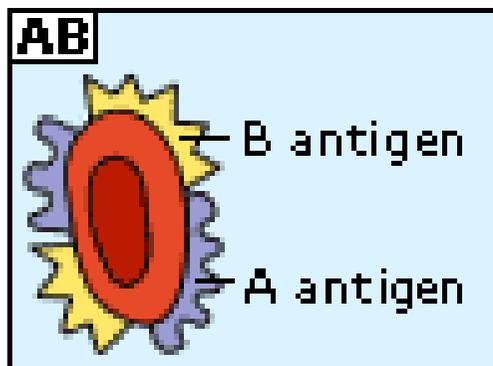
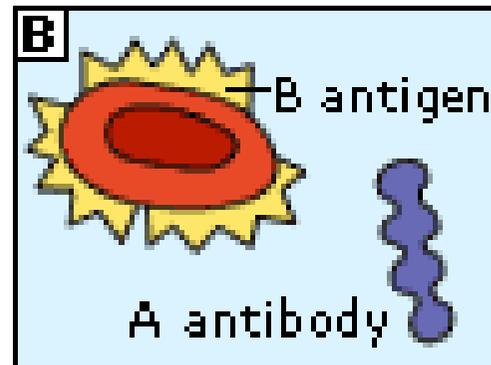
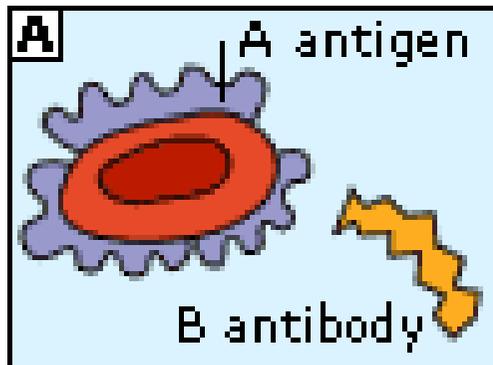
**Sistema dei gruppi sanguigni ABO: alleli codominanti e allo stesso tempo locus con alleli multipli.**

**I gruppi sanguigni sono controllati da tre alleli in un singolo locus: allele  $I^a$   $I^b$   $I^0$ .**

## Gruppi sanguigni



## Sistema AB0



**Molecola precursore**

**Enzima H**

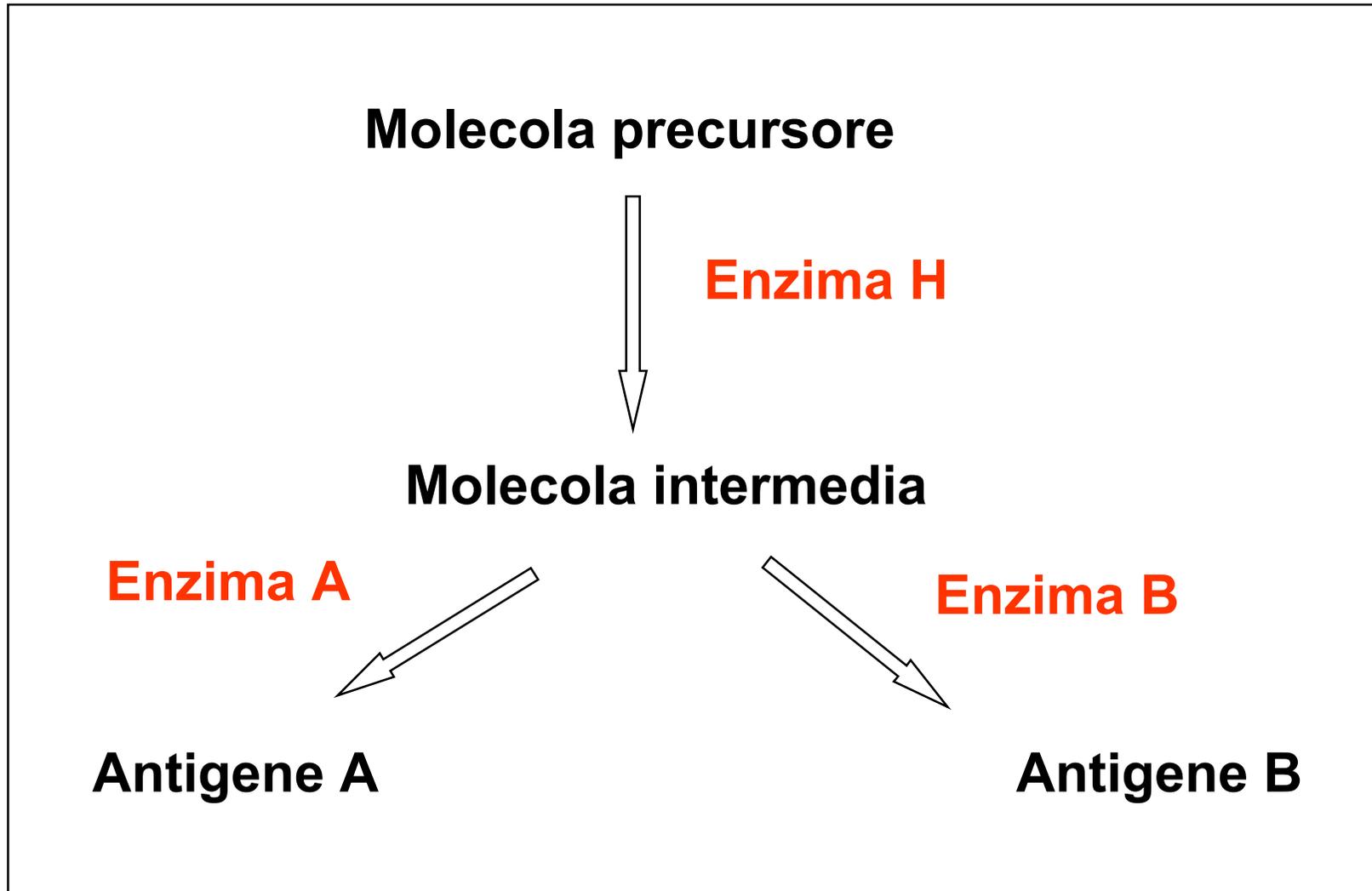
**Molecola intermedia**

**Enzima A**

**Enzima B**

**Antigene A**

**Antigene B**



**Alleli:**  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $I^O$

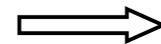
$I^A$  è dominante su  $I^O$

$I^B$  è dominante su  $I^O$

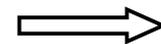
$I^A$  e  $I^B$  sono co-dominanti

**Fenotipi:**

• gruppo sanguigno A



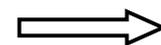
• gruppo sanguigno B



• gruppo sanguigno AB



• gruppo sanguigno O



**Genotipi:**

•  $I^A I^O$ ;  $I^A I^A$

•  $I^B I^O$ ;  $I^B I^B$

•  $I^A I^B$

•  $I^O I^O$



**P**

**A**

**B**

**|A |A**

**x**

**|B |B**

**|A**

**|A**

**|B**

**|A |B**

**|A |B**

**|B**

**|A |B**

**|A |B**

**4/4: |A |B**

**P**                      **A**    **B**  
|A|O                      x                      |B|O

	A	O
B	A B	B O
O	A O	O O

1/4: |A|B;    1/4: |B|O;    1/4: |A|O;    1/4: |O|O

**P** Individuo di gruppo A x Individuo di gruppo A

**F1** Individuo di gruppo O

**?**

**P**

**|A|<sup>0</sup>**

**x**

**|A|<sup>0</sup>**

**|A**

**|<sup>0</sup>**

**|A**

**|A|A**

**|A|<sup>0</sup>**

**|<sup>0</sup>**

**|A|<sup>0</sup>**

**|<sup>0</sup>|<sup>0</sup>**

**P**

**|A|O**

**x**

**|A|A**

**|A**

**|O**

**|A**

**|A|A**

**|A|O**

**|A**

**|A|A**

**|A|O**


**P**

**|A |A**

**x**

**|A |A**

**|A**

**|A**

**|A**

**|A |A**

**|A |A**

**|A**

**|A |A**

**|A |A**


**P** Individuo di gruppo B x Individuo di gruppo O

**F1** Individuo di gruppo AB

**?**

**P**

**|B|<sup>0</sup>**

**x**

**|<sup>0</sup>|<sup>0</sup>**

**|B**

**|<sup>0</sup>**

**|<sup>0</sup>**

**|B|<sup>0</sup>**

**|<sup>0</sup>|<sup>0</sup>**

**|<sup>0</sup>**

**|B|<sup>0</sup>**

**|<sup>0</sup>|<sup>0</sup>**


**P**

**|B |B**

**x**

**|0 |0**

**|B**

**|B**

**|0**

**|B |0**

**|B |0**

**|0**

**|B |0**

**|B |0**


**P** Individuo di gruppo AB x Individuo di gruppo A

**F1** Individuo di gruppo O

**?**

**P**

**|A |B**

**x**

**|A |O**

**|A**

**|B**

**|A**

**|A |A**

**|A |B**

**|O**

**|A |O**

**|B |O**

	<b> A</b>	<b> B</b>
<b> A</b>	<b> A  A</b>	<b> A  B</b>
<b> O</b>	<b> A  O</b>	<b> B  O</b>

**P**

**|A |B**

**x**

**|A |A**

**|A**

**|B**

**|A**

**|A |A**

**|A |B**

**|A**

**|A |A**

**|A |B**


## Sistema Rh

Rh<sup>+</sup>

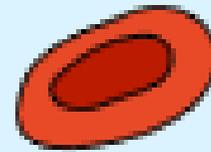
Rh antigen



Rh<sup>-</sup>



Rh antibody



**Allele R+**

**Allele R-**

**R+ è dominante su R-**